

Stargardt 病误诊 1 例

王芳娟¹, 郑燕林², 王菲¹, 毛奕茜¹

作者单位:¹(610075) 中国四川省成都市, 成都中医药大学;
²(610075) 中国四川省成都市, 成都中医药大学附属医院眼科
作者简介:王芳娟, 在读硕士研究生, 研究方向: 中西医结合治疗视网膜疾病的临床及实验研究。

通讯作者:郑燕林, 女, 教授, 主任医师, 主任, 博士研究生导师, 享受国务院政府特殊津贴专家, 四川省学术和技术带头人, 四川省中西医结合眼科学会副主任委员, 成都市眼科学会副主任委员, 研究方向: 中西医结合防治眼底病. zy13327@163.com

收稿日期:2010-11-22 修回日期:2010-12-31

王芳娟, 郑燕林, 王菲, 等. Stargardt 病误诊 1 例. 国际眼科杂志 2011;11(2):378-379

0 引言

Stargardt 病 (STGD) 是一种黄斑营养不良性疾病^[1]。多为常染色体隐性遗传, 少数为常染色体显性遗传或 X-连锁隐性遗传, 亦有散发者, 其群体患病率为 1/10 000。通常在儿童或青年时期发病, 表现为双眼对称性中心视力下降, 且发展迅速, 最终视力多在 0.1 或以下。早期因视力下降程度与检眼镜下眼底表现不相符易于误诊。现报告 1 例临床表现典型, 但却长期误诊的病例, 希望临床对本病的认识和诊断有一定的帮助。

1 病例报告

患者, 女, 11 岁, 以“双眼视力逐渐下降 2a, 伴明显畏光”于 2010-07-12 来我院就诊。患者曾于 2008-02 发高烧后家长发现其双眼视力较差, 无视物变形、夜盲等症状。先后在四川、北京、上海、广东多家医院诊断为“双眼视神经萎缩”, 予以皮质激素、营养神经等治疗, 均无明显疗效。患者否认外伤及其它疾病史, 父母非近亲结婚, 家族中无遗传病史, 否认药物过敏史。入院检查: 视力右眼 0.12, 左眼 0.12, 加镜片矫正无提高。双眼眼位正常, 眼球各方向运动正常。双眼结膜无充血, 角膜透明, KP(-), 前房深度正常, 瞳孔形圆, 居中, 直接间接对光反射正常。双眼晶状体无混浊, 玻璃体无混浊。散瞳检查眼底: 双眼视盘边界清楚, 色泽稍淡, C/D 约 0.3, 血管行径正常, 双眼黄斑区色素稍紊乱, 可见少量黄色斑点, 呈金箔样反光, 中心凹光反射弥散, 视网膜未见渗出、水肿 (图 1)。双眼眼压正常。全身检查无异常。眼科其他检查: 双眼红绿色弱。视野: 双眼旁中心暗点, 周边视野正常。ERG 显示: 双眼各波峰时间延迟, 左眼振幅较右眼降低。OCT 显示: 双眼黄斑中心凹神经上皮层明显变薄, 将近消失。FFA 显示: 双眼视网膜动脉充盈及静脉回流时间正常, 脉络膜荧光隐没, 后极部上下血管弓以内、黄斑区可见约 3PD × 1.5PD 大小范围的椭圆形斑驳状透见荧光, 形似牛眼。视盘及视网膜血管未见异常荧光 (图 2)。诊断: 双眼 STGD。予以营养神经、改善微循环及针刺联合中药补益脾肾治疗。患者自觉畏光症状较前明显改善, 视物光线较前明亮。视力: 右眼 0.12, 左眼 0.15, 眼底无变化。

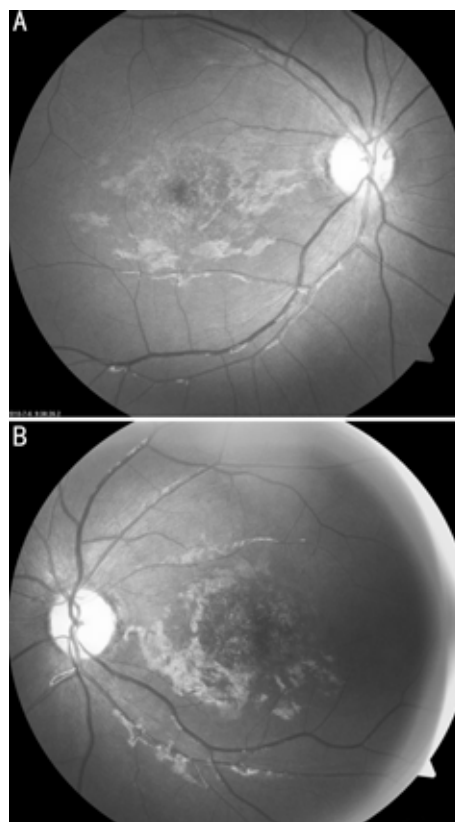


图 1 眼底彩色图, 左右眼均可见乳头色稍淡, 黄斑区色素紊乱, 少量黄色斑点 A: 右眼; B: 左眼。

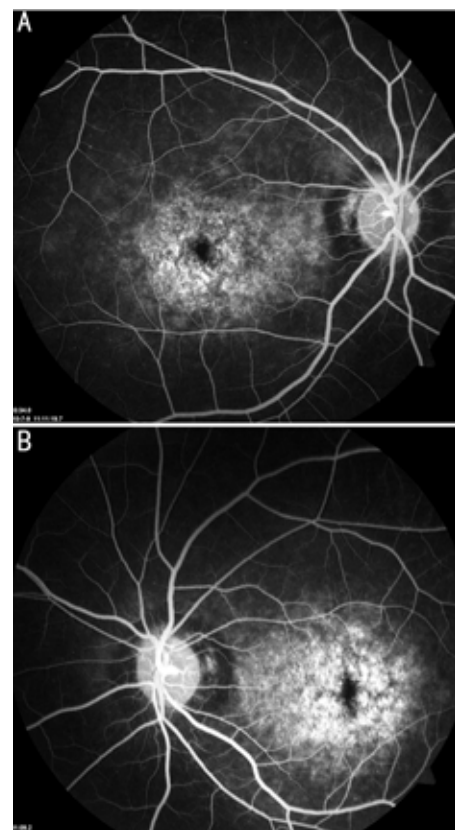


图 2 FFA 眼底图, 黄斑区对称性斑驳样荧光, 脉络膜背景荧光不显 A: 右眼; B: 左眼。

2 讨论

本病由 Stargardt 首先描述 (1909 年), 是一种遗传性

疾病,多在6~20岁发病,男女性别无差异。典型的病例为双眼黄斑部色素上皮出现对称的靶心状萎缩,周围伴有视网膜深层的黄色斑点,随病情发展,萎缩区不断扩大,但一般不超过上下颞侧视网膜中央动静脉所环绕的范围,更不会到达赤道部。FFA检查对于STGD患者明确诊断意义重大。FFA显示黄斑区椭圆形斑斑状透见荧光,病情早期可见特征性的暗脉络膜背景荧光^[2]。目前普遍认为这是因为STGD患者的色素上皮存在的脂褐质在FFA时吸收了蓝色波长的激发光,故脉络膜血管内的荧光素未受到激发光的激发,不能发出荧光所致。但Delori等^[2]认为,暗脉络膜背景可能与脂褐素和或黑色素的形态及分布改变或细胞外生成的某种物质有关。而Maiti等^[3]也认为,异常代谢使PRE细胞内的脂褐紫颗粒大量积聚,造成遮蔽荧光。

STGD易于误诊的关键在于早期视力下降但眼底改变不明显或无改变。本例患者临床表现典型,但却多家医院误诊。我们分析误诊原因多为医生受患者家长误导,先入为主认为视力下降与高热相关,直接诊断为球后视神经炎,而使用激素治疗。因此,对于学龄前儿童及青年不明原因的视力下降,医生应开阔思路,详细询问病史及家族史,充分散瞳检查眼底,必要时借助FFA等检查,明确病因及诊断之后再作相应处理,不能盲目用药。

目前认为STGD临床上无明确有效的药物及手术治疗。但我们认为,即使明确诊断,也不应该放弃治疗。著名中医眼科专家陈达夫按内眼结构与六经脏腑配属关系认为“黄斑属脾”,“视网膜属肝肾”。故病变早期治疗应重视补益肝肾、健脾利湿;中期应佐以活血养血;晚期配以软坚散结之法。针刺可选承泣、睛明、瞳子髎、球后、足三里、光明等穴。我们经临床实践证明针刺联合中药治疗STGD,可以延缓病情发展,稳定视力,为将来进一步治疗争取机会。

展望未来,STGD的致病基因已经定位并克隆,对于STGD高危人群在有条件的情况下可用基因诊断的方法进行筛查,可以发现早期病例并及早采取预防措施^[4]。STGD作为遗传性疾病,基因治疗将是未来研究的重点。

参考文献

- 1 施殿雄. 实用眼科诊断. 上海: 上海科学技术出版社 2005: 786-787
- 2 Delori FC, Dorey CK. *In vivo* technique for autofluorescent lipopigments. *Methods Mol Biol* 1998; 108: 229-243
- 3 Maiti P, Kong J, Kim SR, *et al.* Small molecule RPE65 antagonists limit the visual cycle and prevent lipofuscin formation. *Biochemistry* 2006; 45(3): 852-860
- 4 方艳文, 张勇进. Stargardt病的病因及治疗展望. 国外医学眼科学分册 2003; 27(5): 306-309